

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1936

THÈSE

N°

POUR

LE DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME D'ÉTAT)

PAR

Jacques JALLADEAU

Né le 29 décembre 1909, à Paris

Malformations congénitales associées

au

Syndrome de Klippel-Feil

Président : M. MATHIEU, Professeur

PARIS

IMPRIMERIE DE LA FACULTÉ DE MÉDECINE

JOUVE & C^{ie}, ÉDITEURS

15, RUE RACINE, 15

1936

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1936

THÈSE

N°

POUR

LE DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME D'ÉTAT)

PAR

Jacques JALLADEAU

Né le 29 décembre 1909, à Paris

Malformations congénitales associées

au

Syndrome de Klippel-Feil

Président : M. MATHIEU, Professeur

PARIS

IMPRIMERIE DE LA FACULTÉ DE MÉDECINE

JOUBE & C^{ie}, ÉDITEURS

15, RUE RACINE, 15

1936

I. — PROFESSEURS

MM.

Anatomie	ROUVIERE.
Physiologie	Léon BINET.
Physique médicale	STROHL.
Chimie médicale	DESGREZ.
Bactériologie	R DEBRÉ.
Parasitologie et histoire naturelle médicale	BRUMPT.
Pathologie et thérapeutique générales	BAUDOUIN.
Pathologie chirurgicale	CHEVASSU.
Anatomie pathologique	ROUSSY.
Histologie	CHAMPY.
Pharmacologie et matière médicale	TIFFENEAU.
Thérapeutique	HARVIER.
Hygiène et médecine préventive	TANON.
Médecine légale	BALTHAZARD.
Histoire de la médecine et de la chirurgie	LAIGNEL-LAVASTINE.
Pathologie expérimentale et comparée	FIESSINGER.
Hydrologie thérapeutique et climatologie	Maurice VILLARET.
Clinique médicale	LOEPER.
	CARNOT.
	CLERC.
	Marcel LABBÉ.
Hygiène et clinique de la première enfance	LEREBOULLET.
Clinique des maladies des enfants	NOBÉCOURT.
Clinique des maladies mentales et des maladies de l'encéphale.	H. CLAUDE.
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques	GOUGEROT.
Clinique des maladies du système nerveux	GUILLAIN.
Clinique des maladies infectieuses	LEMIERRE.
	CUNÉO.
Clinique chirurgicale	GOSSET.
	GRÉGOIRE.
	LENORMANT.
Clinique ophtalmologique	TERRIEN.
Clinique urologique	MARION.
	BRINDEAU.
Clinique d'accouchements	COUVELAIRE.
	JEANNIN.
Clinique gynécologique	MOCCUOT.
Clinique chirurgicale infantile et orthopédie	OMBRÉDANNE.
Clinique thérapeutique médicale	RATHERY.
Clinique oto-rhino-laryngologique	LEMAITRE.
Clinique thérapeutique chirurgicale	Pierre DUVAL.
Clinique propédeutique	SERGENT.
Clinique de la tuberculose	BEZANÇON.
Clinique chirurgicale orthopédique de l'adulte	MATHIEU.
	HOVELACQUE.
Professeurs sans chaire	MULON.
	OLIVIER.
	VERNE.



II. — AGRÉGÉS EN EXERCICE

MM.

BÉNARD (H.) .. Pathologie médicale.
 BERNARD (E.). Pathologie médicale.
 BOULIN Pathologie médicale.
 BULLIARD Histologie.
 CATHALA Pathologie médicale.
 CHEVALLIER .. Pathologie médicale.
 DOGNON Physique.
 FEY Urologie.
 GALLIARD Parasitologie.
 GASTINEL Bactériologie.
 DE GAUDART D'ALLAINES.. Pathologie
 chirurgicale.
 GAYET Physiologie.
 GIROUD Histologie.
 HAGUENAU ... Pathologie médicale.
 HALPHEN Oto-rhino-laryngologie.
 HAZARD Pharmacologie.
 HUGUENIN Anatomie pathologique.
 JOANNON Hygiène.
 LABBÉ (Henri).. Chimie biologique.
 LACOMME Obstétrique.

MM.

LANTUÉJOUL .. Obstétrique.
 LAROCHE (G.).. Pathologie médicale.
 LEMAIRE Pathologie expérimentale.
 LEVEUF Pathologie chirurgicale.
 M^{lle} J. LÉVY... Pharmacologie.
 LÉVY-VALENSI. Neurologie et Psychiâtrie.
 MOREAU Pathologie médicale.
 MOULONGUET.. Pathologie chirurgicale.
 MOUQUIN Pathologie médicale.
 OBERLING Anatomie pathologique.
 PETIT-DUTAILLIS. Pathologie chirurgicale.
 PIÉDELIEVRE .. Médecine légale.
 PORTES Obstétrique.
 RICHET Physiologie.
 SANNIÉ Chimie biologique.
 SÈNÈQUE Pathologie chirurgicale.
 TROISIER Pathologie expérimentale.
 TURPIN Pathologie médicale.
 VIGNES Obstétrique.
 WILMOTH Pathologie chirurgicale.
 Justin BESANÇON. Hydrologie.

III. — AGRÉGÉS RAPPELÉS A L'EXERCICE

POUR LE SERVICE DES EXAMENS

MM.

ALGLAVE Pathologie chirurgicale.
 BUSQUET Pharmacologie.
 CHAILLEY-BERT.. Physiologie.

MM.

LEROUX Anatomie pathologique
 NEVEU-LEMAIRE. Parasitologie.

IV. — AGRÉGÉS CHARGÉS DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE

À TITRE PERMANENT

MM.		MM.	
ABRAMI.	Clinique médicale.	BASSET.	Clinique chirurgicale.
ALAJOUANINE.		BROCQ.	
AUBERTIN.		CADENAT.	
BRULÉ.		GATELLIER.	
CHABROL.		HEITZ-BOYER.	
CHIRAY.		MOURE.	
DONZELOT.		QUÉNU.	
DUVOIR.		SCHWARTZ.	
LIAN.		VELTER.	
VALLÉRY-RADOT (Pasteur).			
SÉZARY.			

MM.	
ÉCALLE.	Clinique obstétricale
GUÉNIOT.	
LE LORIER.	
LÉVY-SOLAL.	
METZGER.	

V. — CHARGÉS DE COURS

MM.	
CHAILLEY-BERT	agrégé ... Éducation physique
LEDOUX-LEBARU	 Radiologie clinique.
WEIL-HALLÉ	 Puériculture.
RUPPE	 Stomatologie.

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A LA MÉMOIRE DE MA SŒUR

A MON PÈRE

A MA MÈRE

MEIS ET AMICIS

A MON PRÉSIDENT DE THÈSE

M. LE PROFESSEUR MATHIEU

Professeur de Clinique chirurgicale orthopédique de l'adulte
Chevalier de la Légion d'honneur

*En témoignage du grand honneur qu'il
nous fait en acceptant de présider notre
jury de thèse.*

A MON CHER MAITRE

M. LE DOCTEUR NOËL PÉRON

Médecin des Hôpitaux de Paris

*Qui nous a inspiré le sujet de cette
thèse.*

*Qu'il veuille bien trouver ici le témoi-
gnage de notre profonde reconnaissance.*

A MES MAÎTRES DANS LES HÔPITAUX

M. LE PROFESSEUR WIDAL (*in memoriam*)
M. LE PROFESSEUR AGRÉGÉ BRULÉ
M. LE DOCTEUR WIART
M. LE DOCTEUR BABONNEIX
M. LE PROFESSEUR AGRÉGÉ ABRAMI
M. LE DOCTEUR GRENET
M. LE DOCTEUR L. TIXIER
M. LE DOCTEUR LOUSTE (*in memoriam*)

Externat :

M. LE DOCTEUR CAPETTE
M. LE DOCTEUR A. BLOCH
M. LE DOCTEUR COSTE
M. LE DOCTEUR THALHEIMER
M. LE DOCTEUR PICHON
M. LE PROFESSEUR AGRÉGÉ GUÉNIOT
M. LE DOCTEUR PÉRON
M. LE DOCTEUR HUBER
M. LE PROFESSEUR AGRÉGÉ HEITZ-BOYER

Malformations congénitales associées au Syndrome de Klippel-Feil

Introduction.

Grâce à la bienveillance de notre maître le Dr N. Péron, nous avons eu l'occasion d'examiner à la consultation de médecine de l'hôpital Ambroise-Paré une malade qui présentait de façon typique l'anomalie vertébrale connue sous le nom de syndrome de Klippel-Feil et qui présentait en outre de multiples malformations congénitales.

Nous avons recherché s'il existait d'autres observations comparables. C'est le résultat de nos recherches que nous présentons dans ce travail.

Nous ferons précéder cette observation inédite d'un rappel historique et anatomo-clinique du syndrome de réduction des vertèbres cervicales.

Nous la ferons suivre du résumé d'un certain nombre d'observations qu'il nous a paru intéressant de rassembler en raison de leurs analogies.

Enfin, dans un chapitre de symptomatologie nous essaierons de faire un classement des malformations associées au syndrome de Klippel-Feil et nous terminerons en rappelant quelques notions de pathogénie et d'étiologie.

Historique.

C'est dans une série d'articles parus dans la *Nouvelle Iconographie de la Salpêtrière* en juin 1912, dans le *Bulletin de la Société d'Anthropologie* en mars 1912, puis à la « Société Anatomique de Paris » le 3 mai 1912 et, enfin, dans un mémoire publié dans la *Revue médicale* du 5 octobre 1912, que Klippel et Feil ont communiqué la première observation anatomo-clinique de réduction numérique des vertèbres cervicales.

Il s'agissait d'un homme de 46 ans, hospitalisé à l'hôpital Tenon pour une pleurésie avec congestion pulmonaire et néphrite. L'autopsie put être pratiquée et leur procura la première pièce anatomique.

Depuis cette époque, Bertolotti, de Turin, puis Feil dans sa thèse de 1919 ont délimité les éléments du syndrome de réduction numérique des vertèbres cervicales.

Jusqu'alors les anomalies par défaut de la colonne cervicale avaient déjà été signalées, mais les descriptions parues se limitaient à l'étude anatomique.

C'est ainsi que Cruveilhier, Columbus et Cullen rapportaient chacun un cas où il n'existait que six vertèbres cervicales.

Viennent ensuite les observations de :

Haller : fœtus anencéphale présentant 5 VC avec déhiscence de l'arc postérieur de C 5 ;

Morgagni, en 1746 : fœtus anencéphale porteur d'un spina-bifida étendu, 4 VC ;

Béclard ; monstre anencéphale. Absence de 1° VC ;

Goodhoot, 1874 : Hydrocéphale à multiples anomalies 4 vert. C une 1/2 V avec spina-bifida ;

Rabaud : absence complète de vertèbres cervicales.

Citons encore les cas de Nel, Staderini, Bar, Nau. Il faut arriver jusqu'à Willet et Walsham pour rencontrer le premier cas avéré de réduction numérique des vertèbres cervicales chez l'adulte. Il s'agissait d'une femme de 31 ans, scoliotique, chez laquelle ces auteurs ont constaté l'existence de 2 vertèbres cervicales seulement, la 6^e et la 7^e. Il n'y avait pour le reste du rachis que 7 D 1/2 et 3 lombaires.

Ceci s'explique par le fait qu'avant la radiographie le diagnostic de réduction numérique des vertèbres cervicales n'était jamais porté cliniquement. L'erreur se faisait en général au profit de « mal de Pott sous-occipital » ou bien de « torticolis congénital ».

Mais grâce à la découverte des rayons X (1896), grâce aussi à la description clinique précise du syndrome, les cas furent reconnus plus souvent, et rares étaient ceux qui n'étaient pas publiés.

Ainsi de 1912 à 1925, une quarantaine de cas ornaient déjà la littérature. Ils avaient été décrits :

En Italie, par Bertolotti et Annovazzi ;

Aux Etats-Unis, par Roland O'Meisen ;
En Suède, Walgren ;
En Allemagne, Walko et Drackter ;
En Angleterre, David Greig ;
En Belgique, Delfosse et Smeesters, Denovaux et
Lecomte ;
En France, Le Lorier et Dupont, Lance, Dubreuil-
Chambardel, Breton, Brindeau, M^{me} Poisson-
nier, Ducroquet, Sicard et Lermoyez, Crouzon
et Martin, Ribierre, Roger et Astier, Le Fort
et Ingelrans, Lesage, Laquerrière et Lehmann,
Frœlich, Gilbert et Pollet.

Depuis 1925, une cinquantaine de cas nouveaux furent publiés tant en France qu'à l'étranger.

Si bien que Feil, Lebleu et Fisher ont pu écrire dernièrement dans la *Revue d'Orthopédie* :

« Nous en connaissons actuellement près d'une centaine d'observations. Le syndrome des hommes sans cou, considéré d'abord comme une exceptionnelle rareté, comme une simple curiosité qu'on relègue dans les musées et qui n'intéresse que par sa singularité, est maintenant reconnu comme assez fréquent pour prendre place dans les livres classiques. »

C'est dire qu'il faut maintenant y songer devant toute malformation du cou, afin d'éviter parfois des erreurs de diagnostic et partant des traitements inutiles.

Syndrome de Klippel-Feil.

Nous n'avons pas la prétention de reprendre en détail l'étude clinique du syndrome de Klippel-Feil, admirablement traitée dans la thèse de Feil, reprise dans un article de la *Presse médicale* par Dubreuil-Chambardel, enfin résumée dans les quelques thèses parues sur cette question : mais nous rappellerons cependant les traits essentiels du syndrome anatomo-clinique des hommes sans cou.

Il est caractérisé par :

ANATOMIQUEMENT :

1° *Le tassement et la réduction des vertèbres cervicales*, qui sont soudées et confondues entre elles, en totalité ou en partie ; les vertèbres cervicales sont quelquefois réunies avec les deux ou trois premières vertèbres dorsales en une masse osseuse, la *masse cervico-dorsale*.

2° L'existence constante dans les cas typiques d'un *spina bifida cervical supérieur* :

3° *L'élévation de la cage thoracique* avec formation d'un *thorax cervical* plus ou moins développé.

CLINIQUEMENT, on note :

a) *La brièveté du cou* qui donne à ces malades un

aspect particulier : la tête paraît s'implanter directement sur le tronc : ce sont des « hommes sans cou » terme impropre mais plus euphonique que celui des hommes à cous courts.

b) *L'implantation basse des cheveux.* — Le cuir chevelu recouvre la nuque, tend à se diriger vers les épaules et la partie supérieure du dos ; quelquefois l'implantation des cheveux se termine par une ligne horizontale ; plus souvent sa limite inférieure présente la forme d'un triangle dont le sommet répond à la naissance des premières vertèbres dorsales.

c) *La limitation des mouvements* de la tête sur le tronc plus accusée dans le sens latéral que dans le sens antéro-postérieur ; cette gêne est toute mécanique car les mouvements ne sont aucunement douloureux.

A ces caractères essentiels s'ajoutent encore quelques signes secondaires : la déviation de la colonne vertébrale (scoliose ou cypho-scoliose haut située), l'existence d'un dos rond (conséquence de l'absence de courbure cervicale), l'élévation des omoplates, l'abaissement des aréoles mammaires, la disproportion de longueur des membres et du tronc, souvent une grande difficulté à écarter les arcades dentaires.

Tel est le syndrome de Klippel-Feil. Dans sa thèse Feil en distingue trois types cliniques :

Le type I est le mieux individualisé ; les lésions siègent uniquement à la région cervicale, le reste du rachis est normal. La monstruosité se distingue par les caractères anatomiques et cliniques décrits ci-dessus.

Dans le *type II*, la réduction est limitée à 1 ou 2 vertèbres cervicales. A cette moindre intensité des lésions anatomiques répond une atténuation parallèle des symptômes cliniques. Les faits qui rentrent dans ce groupe sont compliqués de troubles morphologiques (soudure, héli-vertèbre, occipitalisation de l'atlas).

Dans le *type III*, il existe un tassement ou une réduction des vertèbres cervicales comme dans les groupes précédents, mais les lésions ne sont pas localisées uniquement à la région cervicale ; elles sont répandues sur toute la colonne. Cette diffusion rend moins net le syndrome clinique.

Ces formes s'accompagnent aussi fréquemment d'autres malformations congénitales (hernies, bec-de-lièvre, pied bot, malformation des membres, etc.).

C'est à ce groupe qu'appartiennent les nombreuses observations de monstres et de fœtus rappelées dans l'historique.

Mais alors que Feil, dans sa thèse, s'étonnait de l'absence de symptomatologie nerveuse, en regard de lésions osseuses aussi importantes, Sicard et Lermoyez attirèrent les premiers l'attention sur l'existence de telles manifestations dans leur publication à la Société de Neurologie en décembre 1922 et en janvier 1923.

Rebierre reprit ces observations dans un article de la *Presse médicale* en mai 1923.

Wolgensinger en publia un certain nombre (thèse Nancy, 1928).

Enfin, Ch. Mougin reprit les complications neurologiques du syndrome de Klippel-Feil dans sa thèse (Paris, 1932).

Par ailleurs, Sicard et Lermoyez insistèrent aussi sur l'existence des formes frustes familiales et évolutives. Ils rapportèrent, en 1923, l'observation d'une famille comprenant une mère et deux sœurs ayant la même affection congénitale.

Monestier présente aussi dans sa thèse l'observation d'un enfant âgé de 13 ans vu à l'hôpital Hérold par Lesage-Laquerrière et Lehman et dont le père avait le cou très court.

Il est intéressant de signaler ces cas présentant une transmission héréditaire du syndrome de Klippel-Feil.

L'étude de la radiologie du syndrome fut mise au point par Feil dans le *Journal de Radiologie* et reprise par Monestier Georges dans sa thèse (Paris, 1925).

A l'aide d'une observation inédite, due à la bienveillance de notre maître le D^r N. Péron et de plusieurs observations recueillies dans la littérature, nous essaierons de montrer l'existence relativement fréquente de malformations congénitales associées au syndrome de Klippel-Feil.

Il s'agit de malformations osseuses, musculaires, nerveuses et viscérales.

Nous dirons un mot de leur symptomatologie et de

leur pathogénie ; nous verrons qu'elles influent beaucoup sur le pronostic de l'affection, et qu'elles jettent un jour nouveau sur l'étiologie syphilitique du syndrome de Klippel-Feil.

OBSERVATION INÉDITE

(due à l'obligeance du Professeur Desmarets
et du Dr Péron).

Mlle G... Lucie, âgée de 31 ans, consulte pour la première fois en mai 1934 : elle se plaint de douleurs dans l'aine et d'une surdité accusée.

ANTÉCÉDENTS :

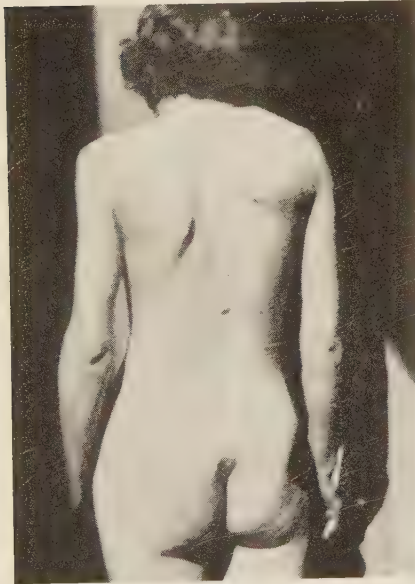
A. *Héréditaires* : le père et la mère sont décédés, vers l'âge de 30 ans, d'affection pulmonaire vraisemblablement tuberculeuse. Pendant sa première grossesse la mère aurait subi un traumatisme.

B. *Collatéraux* : un frère est décédé en bas âge d'affection indéterminée ; un second frère, de morphologie normale, actuellement âgé de 30 ans, est hospitalisé dans un sanatorium pour tuberculose.

C. *Personnels* : la malade n'a présenté jusqu'à présent aucune maladie sérieuse. En raison de sa constitution elle fut hospitalisée à Brévannes pendant dix-sept ans ; âgée de 31 ans, elle ne fut jamais réglée.

A l'*examen* : on est frappé par l'aspect de la face et la brièveté du cou.

De *face* : la tête semble reposer directement sur les



PHOTOGRAPHIES DE G... LUCIE.

Sur la vue de face remarquer l'absence de cou, et la double hernie des ovaires ectopiques. De dos, l'implantation basse des cheveux, la surélévation de l'épaule droite et la scoliose droite.



Radiographies de C. ... L. et C.

Sur la radio de profil les vertèbres cervicales paraissent fusionnées en deux segments distincts.
De face remarquer le thorax cervical, la masse cervico-dorsale et les anomalies costales.

épaules ; elle a un aspect figé, la face est légèrement asymétrique ; il existe de plus un strabisme convergent.

De dos : l'aspect est encore plus caractéristique : le cou paraît complètement absent ; les cheveux sont implantés très bas sur la nuque.

Les mouvements de la tête sur le tronc sont relativement faciles d'avant en arrière ; par contre les mouvements de latéralité ainsi que la rotation sont très limités, mais remarquablement indolents.

Aucune douleur à la pression de la colonne cervicale ; les mouvements des épaules sont normaux, du moins à gauche, car à droite l'élévation du bras est très diminuée et celui-ci ne peut dépasser l'horizontale.

L'ouverture de la bouche est aussi légèrement limitée.

La colonne vertébrale présente également une cyphose cervico-dorsale supérieure et une légère scoliose à convexité droite.

On note d'autre part une surélévation congénitale de l'épaule droite et l'omoplate droite est plus élevée et plus saillante que la gauche ; elle est de plus rapprochée du rachis, basculée en avant et fixée, entraînant comme nous l'avons vu plus haut une diminution du mouvement d'élévation du bras droit.

Il existe une disproportion très nette entre la longueur des membres et du tronc.

L'aréole mammaire est abaissée à gauche.

Au total : brièveté du cou, implantation capillaire basse, limitation des mouvements de la tête, constituent donc la triade clinique décrite par Klippel et Feil et imposent le diagnostic de réduction numérique de la colonne cervicale.

La radiographie permettra de confirmer ce diagnostic,

les radiographies de la colonne cervicale sont d'une interprétation difficile, la technique ayant été considérablement gênée par la raideur de la tête et la surélévation de l'épaule droite.

Cependant *de profil*, on est frappé par le raccourcissement de la colonne cervicale qui se présente sous la forme de deux masses distinctes séparées par un interligne articulaire net.

Le segment supérieur, qui s'étend sur une hauteur de deux travers de doigt, est d'une opacité non homogène ; il semble être formé par les 3 premières vertèbres cervicales (parmi lesquelles on distingue surtout l'atlas et l'axis) fusionnées aussi bien au niveau des corps vertébraux qu'au niveau des arcs postérieurs.

Le segment inférieur est sensiblement de même hauteur ; il est constitué par un bloc osseux dans lequel on peut supposer la présence de 3 vertèbres cervicales, mais sans qu'il soit possible de l'affirmer.

De la sorte il semble impossible de déduire le nombre exact des vertèbres cervicales.

Cette disposition segmentaire des vertèbres cervicales rappelle assez bien la disposition régressive des vertèbres coccygiennes.

De face : l'interprétation est encore plus malaisée et plus discutable. Il y a une fusion des dernières cervicales et des quatre premières vertèbres dorsales (les huit dernières sont normales) ; cette fusion se retrouve d'ailleurs fréquemment au cours du syndrome de Klippel-Feil : c'est la masse cervico-dorsale.

Il semble exister au niveau de cette masse un spina-bifida ou mieux un « rachischisis » des arcs postérieurs.

Il y a de plus une légère scoliose à convexité droite.

Au niveau du thorax il y a une asymétrie très marquée : des deux côtés les trois premières côtes paraissent fusionnées à leur point d'origine qui correspond aux premières dorsales fusionnées (à droite on peut même individualiser les 4 premières côtes ainsi qu'on le voit sur le calque de la radiographie de face).



Les huit dernières paires de côtes sont normales, ainsi que le reste du rachis.

* * *

En résumé, cette malade présente donc les signes cliniques et radiologiques du syndrome de Klippel-Feil, mais chez elle les malformations congénitales ne sont pas localisées uniquement au rachis cervical : il y a de multiples lésions viscérales et sensorielles.

L'examen du cœur révèle :

- à la palpation, un frémissement systolique très net ;
- à l'auscultation un souffle systolique, correspondant au frémissement ; ce souffle couvre toute la systole, il est intense et on l'entend dans toute l'aire précordiale et même dans le dos, mais son foyer maximum paraît être dans le 3^e espace intercostal gauche.

Il s'agit bien là d'une maladie de Roger, n'ayant jamais déterminé jusqu'à présent de troubles fonctionnels.

La tension artérielle est de 12-9 au Vaquez.

L'orthodiagramme montre une hypertrophie des cavités droites.

L'examen clinique et radiologique des poumons est négatif.

Au niveau de l'appareil génital, la malade présente comme une sorte de pseudo-hermaphrodisme.

La vulve est verticale, infantile. Il n'existe pas de vagin, de part et d'autre de celle-ci se trouve une tuméfaction bilatérale, plus marquée à gauche.

La malade est opérée le 26 mai 1934, par le professeur Desmarests.

Incision médiane sous-ombilicale.

L'exploration du petit bassin ne montre aucune trace d'ovaires, ni de trompes, ni d'utérus, juste un large pli péritonéal et à gauche un épais ligament rond. On revient alors à la région inguinale.

Incision cutanée droite, tout de suite sous la peau dans un véritable sac, la glande qu'on extériorise. On coupe les tissus qui la fixent au canal inguinal, on ouvre le sac et on se rend compte que la glande contenue dans le sac est certainement un ovaire ; d'ailleurs on avait déjà

remarqué un appendice à une extrémité de ce sac, une ébauche de trompe avec un pavillon peu développé mais suffisamment net, quoique enflammé.

On libère la partie supérieure d'une sorte de pédicule qui paraît s'enfoncer dans le canal inguinal et on enlève cette glande pour examen histologique. Fermeture de la paroi.

Du côté gauche, même disposition. Il existe à ce niveau également une glande ovarienne un peu plus déformée. Il existe en effet une sorte de petite masse au niveau du pôle inférieur de la glande dont il est assez difficile de dire la nature. Mais en disséquant cette petite masse on s'aperçoit qu'il s'agit d'un utérus minuscule. Cet utérus est retenu par un cordon qu'on sectionne et qui semble être la continuation du ligament rond dont on avait noté l'existence au cours de la laparotomie.

Du côté droit de cet utérus il existe une ébauche de ligament rond ; l'utérus est du volume d'une petite fève. Il est enlevé mais la glande ovarienne est gardée. On effondre en arrière du canal inguinal du doigt les tissus de façon à créer une cavité. Quelques catguts sur le tissu en avant d'elle et la peau est fermée ainsi que du côté droit.

En résumé, la hernie droite était constituée par un sac péritonéal contenant ovaire et trompe droits ; la hernie gauche contenait également trompe et ovaire gauches et en plus un utérus en miniature.

Histologiquement les ovaires étaient scléro-kystiques ; il n'existait aucune formation tumorale.

Examen général. — Outre ces malformations rachidiennes, cardiaques et génitales, il existe chez cette malade d'autres stigmates de dégénérescence.

Ainsi à l'examen de la gorge on constate la disparition de

la luette et de la moitié postérieure du voile du palais (vraisemblablement en rapport avec une destruction gommeuse) ; ces lésions sont responsables des troubles de la voix qui est difficile et nasonnée.

La malade présentant une surdité congénitale accusée est conduite au spécialiste : ce dernier conclut à une neuro-labyrinthite spécifique. La vision est normale.

Enfin, au point de vue psychique il existe une légère débilité mentale.

Abstraction faite de la surdité qui la gêne considérablement, elle est actuellement en bonne santé et mène une vie presque normale.

En raison des malformations multiples (atrophie vélo-palatine, strabisme convergent, surdité congénitale, débilité psychique), véritables stigmates d'hérédo-syphilis, la malade est traitée au sulfarsénol, malgré une réaction de Wassermann négative dans le sang.

En résumé, il s'agit d'une malade chez laquelle le diagnostic de syndrome de Klippel-Feil peut être affirmé cliniquement et radiologiquement.

Mais elle présente en plus du syndrome cervical : une maladie de Roger, une hypoplasie des ovaires et des trompes avec situation ectopique dans le canal inguinal, enfin des stigmates d'hérédo-syphilis (absence de luette, atrophie vélo-palatine, surdité congénitale, strabisme convergent, débilité psychique). Une telle observation permet de conclure dans le cas particulier à une étiologie syphilitique du syndrome de Klippel-Feil.

(Nous tenons à adresser nos vifs remerciements à

M. le Professeur Desmarets à qui nous devons les photographies de cette malade, et à MM. les D^{rs} Detré et Brennan, radiologistes de l'Hôpital Ambroise-Paré, qui ont eu l'obligeance de nous donner les radiographies et le calque).

Observations avec malformations associées.

Nous en avons résumé ici une vingtaine, chiffre relativement important puisqu'il s'agit du 1/5 du nombre total d'observations connues sur le syndrome de Klippel-Feil. Nous les citerons par ordre chronologique.

Ce sont :

1. Observation de Le Lorier et Dupont.
2. Observation de Bar (X thèse de Feil).
3. Observation de Willet et Walsham (XIV thèse de Feil).
4. Observation de Lance (I thèse de Breton).
5. Observation de Sicard et Lermoyez.
6. Observation de Voron et Charleux.
7. Observation de Feil-Roland-Vanbokstael.
8. Observation de Feil et Perret.
9. Observation de Loubat-Gloup et Fisher.
10. Observation d'Ingelrans et Picquet.
11. Observation d'Ingelrans et Picquet.
12. Observation de Brindeau et Jacquet.
13. Observation de Feil, Lebleu et Fisher.

14. Observation de Rocher et Rondil.
15. Observation de H. S. Mitchell.
16. Observation de Bertolotti.
17. Observation de Lascano et Valenzuala.
18. Observation de H. S. Mitchell.
19. Observation de H. S. Mitchell.
20. Observation de M. de Bau-Prussak.

OBSERVATION I (Le Lorier et Dupont).

Enfant du sexe féminin, amené à l'hôpital Beaujon quatre heures après sa naissance pour des malformations multiples. L'enfant a le cou dans les épaules, ayant l'aspect des dérencéphales ; elle présente une cyphose cervico-dorsale supérieure.

On note également :

Méningocèle grosse comme deux poings, pédiculée et insérée au niveau de la fontanelle postérieure, perforation palatine complète et médiane, sans bec-de-lièvre concomitant, un sillon au tiers inférieur de la jambe gauche sans brides amniotiques visibles. Le pied est normal dans son volume mais il présente une syndactylie telle que les troisièmes phalanges sont réunies entre elles ; enfin les doigts moyens de la main gauche présentent une syndactylie semblable. On opère le méningocèle deux jours plus tard : mort dans la nuit.

Autopsie. — L'autopsie du rachis montre que toutes les vertèbres cervicales ont leur corps très tassé, ce qui répond bien à la grande diminution de hauteur du cou, signalée dans l'observation.

De plus, les 3 premières cervicales ne possèdent pas

d'arc postérieur ; une membrane tendue entre l'occipital et ces vertèbres remplace les apophyses épineuses. Les 4 dernières vertèbres cervicales avaient leurs apophyses épineuses soudées les unes aux autres. Il n'y a pas d'autres anomalies viscérales.

On retrouve ici les deux signes essentiels du syndrome :

1° Colonne cervicale tassée ;

2° Ouverture postérieure des 3 premières cervicales, mais ils sont moins nets que dans la majorité des cas. Par contre, sont associées d'autres malformations congénitales ; elles semblent dues, et tel est l'avis de Feil, à des compressions par brides amniotiques.

OBSERVATION II (Bar).

Nouveau-né du sexe masculin, mort quelques heures après la naissance.

Examen. — Bec-de-lièvre double, total à gauche.

Région cervicale. — La tête est si fortement appliquée contre le tronc qu'il ne semble pas y avoir de cou, surtout quand on examine l'enfant de dos. L'extrémité inférieure des oreilles paraît être au-dessous des limites supérieures des épaules.

Tronc. — Le tronc est très court, comme écrasé ; les dimensions transversales sont très grandes, principalement au niveau des hypocondres. La peau, doublée d'un panicle adipeux épais, semble trop longue et fait des plis transversaux volumineux au niveau des régions lombaires.

Les membres supérieurs et inférieurs sont normaux.

Radiographie. — Le nombre des vertèbres cervicales paraît réduit mais leur irrégularité empêche d'en faire une exacte numération.

Le reste de la colonne vertébro-thoracique est également très modifié.

Sept côtes à droite, 5 à gauche : plusieurs naissent par deux têtes ou ont leurs têtes unies. Bassin asymétrique. Ascension de l'os iliaque droit ; le sacrum est réduit à l'état de noyau osseux informe ; la colonne lombaire est formée de vertèbres très irrégulières.

Aucune malformation des centres nerveux.

Le Professeur Bar pense qu'il s'est produit au cours du développement un véritable télescopage de la colonne vertébrale.

OBSERVATION III (Willet et Walsham)

Femme de 31 ans, scoliotique.

Il n'existe que 12 vertèbres 1/2.

Vertèbres cervicales : 2 (probablement la 6^e et la 7^e).

Vertèbres dorsales : 7 1/2 ; la première est soudée à gauche à la 7^e VC, à droite avec la 2^e D.

La 2^e VD est soudée avec la 1/2 vertèbre gauche qui représente D3 ; la quatrième est soudée à gauche avec la 3.

Les 7^e, 10^e, 11^e, 12^e sont assez régulières.

Vertèbres lombaires : 3.

Il y a 7 côtes à droite et 8 à gauche.

Cette observation est remarquable par la perturbation profonde du squelette vertébro-costal, tant au point de vue numérique que morphologique.

OBSERVATION IV (Lance).

Phil... Lucie, 13 ans. Aucun antécédent familial ou personnel ; aucun accident pendant la grossesse de la mère.

A 2 ans 1/2 soignée à Berck pendant 2 ans pour Pott sous-occipital au moyen de corset-minerves.

Soignée à la campagne jusqu'à l'âge de 7 ans.

Nous la voyons à la consultation d'orthopédie de M. Ombredanne le 24 nov. 1920. Elle présente le syndrome décrit par Klippel-Feil :

- cou court ;
- limitation extrême des mouvements ;
- implantation basse des cheveux.

De plus elle est ultra-brachycéphale.

Le thorax est très déformé, en tonneau, avec enfoncement de la région xyphoïdienne. Le sternum est très court. Les côtes sont immobiles et la malade présente une respiration surtout diaphragmatique.

Aucun bruit anormal du cœur. On note la présence d'un thrill dans la carotide primitive droite, sans que nous ayons pu trouver l'explication de ce symptôme.

Des radiographies multiples ont permis de constater la présence de *malformations vertébro-costales* multiples dont voici l'énumération :

1° *Cou* : il n'y a que 6 vertèbres cervicales.

L'atlas n'est pas visible ni par la bouche ni de profil ; l'occipital présente la dépression basilaire de Virchow. Par la bouche, on voit les premières cervicales formant un bloc aplati, divisé transversalement par une fente

oblique en deux parties, sans doute 2^e et 3^e vertèbres. De plus ces deux vertèbres sont divisées dans le sens de la longueur (rachischisis) en deux parties inégales, la gauche étant plus petite.

Il semble y avoir spina-bifida de l'arc postérieur de ces vertèbres. Nul doute qu'il y ait soudure de l'occipital et de l'atlas, et de l'atlas et de l'axis. Par le profil, on voit une fusion des arcs latéraux des 2^e et 3^e V. C. et des 5^e et 6^e V. P.

2^o *Thorax* : scoliose gauche. On ne note que 8 dorsales et 8 côtes. A droite, les côtes sont très irrégulières : la première rudimentaire ; les 3^e, 5^e et 6^e semblent formées de la fusion de deux côtes.

La 1^{re} dorsale est rudimentaire ; les 4 premières présentent un spina-bifida ; les 3 suivantes sont irrégulières, la 8^e présente un spina-bifida.

3^o *Région lombaire* : il y a 5 vertèbres mais la 2^e présente un rachischisis médian et la 5^e une division longitudinale latérale gauche ; de plus, le morceau de vertèbre gauche est fusionné avec le sacrum.

L'apophyse transverse droite fusionne aussi avec le sacrum en bas et en haut s'articule avec l'apophyse transverse de C4.

Il s'agit chez cette malade d'une malformation étendue du rachis, dont le caractère prédominant est l'extrême aberration morphologique de toute la chaîne métamérique. Les anomalies sont particulièrement importantes à la région cervicale.

La formule vertébrale est la suivante :

$$3 \frac{1}{2} C + 8 D + 4 \frac{1}{2} L.$$

L'énorme brachycéphalie est en rapport avec la fusion atloïdo-occipitale.

L'auteur insiste sur le fait que ces malformations multiples sont compatibles non seulement avec la vie, mais avec des difformités extérieures peu marquées, avec un bon état de santé, avec l'absence de troubles de compression ou de malformation nerveuse.

Signalons, d'autre part, l'erreur de diagnostic, la plus fréquente d'ailleurs, qui fit considérer longtemps cette jeune fille comme une pottique.

OBSERVATION V (Sicard et Lermoyez).

Ces auteurs présentent deux cas dont la morphologie s'apparente sans conteste au groupe des malformations du rachis cervical.

Ces malades présentent la morphologie cervico-thoracique d'un myopathique.

Le cou est étalé triangulairement à base inférieure. Le rideau postérieur est formé par la corde élargie du trapèze.

Une grande partie des faisceaux musculaires du sterno-cléido-mastoïdien a disparu. Le creux sus-claviculaire est profondément déprimé ; la clavicule apparaît comme projetée faussement en avant, les régions sus-claviculaires du grand pectoral dessinent à la place de leur saillie normale un méplat assez étendu, témoignant de la disparition quasi-absolue des pectoraux. Le cou n'offre pas de brièveté, il n'existe pas de limitation des mouvements de la tête et les cheveux présentent à la nuque leur implantation normale.

Pas d'attitudes figées, pas de raideur de la nuque. Une ébauche d'aspect du thorax, dit en taille de guêpe, de P. Marie, vient encore compléter la ressemblance clinique myopathique. Mais l'atrophie musculaire est ici congénitale, elle est définitive et n'est plus susceptible d'évolution ; c'est une malformation, une aplasie musculaire, une atrophie de naissance.

Les réactions électriques montrent l'absence d'un grand nombre de faisceaux du sterno-cléido-mastoïdien, avec celle des faisceaux du trapèze inférieur, et la disparition à peu près complète du grand pectoral.

• Ces atrophies ont un siège bilatéral.

Par ailleurs, les muscles sont conservés.

La radiographie donne dans les deux cas des résultats identiques.

Le rachis est le siège d'une occipitalisation et d'une axialisation des plus nettes : peut-être même, disait Feil, existe-t-il une héli-vertèbre coincée entre le segment occipitalisé et le segment axialisé.

En résumé, ces deux malades présentent un syndrome de Klippel-Feil extrêmement fruste, que seul un examen radiologique minutieux permet d'affirmer. Une 1/2 vertèbre permet toutefois d'affirmer la congénitalité mais il n'y a pas véritablement ici de réduction cervicale.

Cette observation est cependant intéressante à rapporter : elle montre deux cas où des atteintes musculaires et nerveuses coexistent avec le syndrome de Klippel-Feil.

OBSERVATION VI (Voron et Charleux).

Femme de 25 ans, secondipare.

Sans antécédents particuliers, nourrie au biberon, marcha à 17 mois.

Présente au complet le syndrome Klippel-Feil :

- absence de cou ;
- limitation des mouvements de la tête ;
- implantation basse des cheveux.

On retrouve aussi les signes accessoires décrits par Feil : cyphose légère, abaissement des aréoles mammaires, surélévation de l'omoplate.

Radiographie : les vertèbres cervicales manquent. Toutes les vertèbres s'articulent avec des côtes. Celles-ci remontent jusqu'au crâne constituant un véritable thorax cervical ; il semble qu'il y ait fusion entre l'occipital et les deux dernières vertèbres.

A cette malformation coexiste une *malformation du bassin* qui est aplati et généralement rétréci, l'arc antérieur présente une courbure inférieure à la normale ; le sacrum est explorable dans toute son étendue, le promontoire est atteint à 10 cm. 5, le diamètre utile est de 9 cm. Ce bassin fut peu dystocique ; deux accouchements eurent lieu sans incidents.

L'auteur suppose que les lésions du bassin sont dues à un rachitisme surajouté, bien que la malade ne présente pas d'autre stigmat.

OBSERVATION VII (Feil, Roland-Vanbokstael).

Jeune fille de 25 ans, présentant :

1° *Tassement et atrophie des vertèbres cervicales* caractérisés par la triade :

- absence presque complète de cou ;
- implantation basse des cheveux ;
- limitation des mouvements de la tête.

A ces signes s'ajoutent : une légère scoliose, un dos un peu arrondi, l'abaissement des oreilles, l'abaissement des glandes mammaires.

2° *Surélévation congénitale de l'omoplate* avec ses signes habituels : petitesse et forme quadrangulaire de l'omoplate, son élévation et son rapprochement de la colonne vertébrale, l'immobilité de l'omoplate dans le sens vertical ; limitation du mouvement d'élévation du bras droit qui ne peut dépasser l'horizontale ;

3° Coexistence avec les malformations vertébrales d'une *lésion congénitale du cœur et d'anomalies faciales* : asymétrie de la face. Anomalies du voile du palais de l'oreille droite, mauvaise implantation des dents et divers troubles (débilité mentale, surdité).

Toutes ces malformations font soupçonner une hérédospecificité, confirmée d'ailleurs par B.-W. +.

Cette observation présente beaucoup d'analogie avec la nôtre, là aussi, l'étiologie est sûrement l'hérédosyphilis.

OBSERVATION VIII (Feil et Perret).

Mlle J... Germaine, 22 ans, est hospitalisée à Brévannes depuis deux ans pour lésions pulmonaires tuberculeuses.

Vue de face : elle a le cou réduit de hauteur.

La tête paraît enfoncée entre les épaules et très légèrement déviée du côté gauche. La palpation ne montre aucune contracture du S C M.

Le menton descend manifestement plus bas que chez le sujet normal. Le faciès est symétrique. L'épaule gauche est plus courte et remonte plus haut que l'épaule droite. La cage thoracique est normale, les seins sont placés symétriquement à leur niveau habituel.

Vue de dos : la déformation est plus prononcée qu'en avant. La tête semble appliquée sur le tronc, les cheveux s'implantent bas.

L'asymétrie des épaules est particulièrement nette.

Du côté droit l'épaule est normale.

Du côté gauche il y a une paralysie des muscles de l'épaule et du bras ; le deltoïde est très atrophié : c'est un type d'épaule ballante paralytique.

La malade ne peut faire aucun mouvement actif ; par contre, les mouvements passifs sont possibles et étendus.

Les chiffres obtenus par la mensuration témoignent de l'atrophie de tout le bras

Jamais la malade n'a ressenti la moindre douleur dans les bras, les épaules, la nuque, la colonne vertébrale.

Nous n'avons noté aucun trouble d'innervation se traduisant par des douleurs ou de l'anesthésie.

L'examen complet ne montre rien de particulier sauf les lésions de tuberculose pulmonaire déjà signalées.

Aucun stigmate d'hérédos-spécificité, B.-W. négatif.

OBSERVATION IX (Loubat, Cloup et Fisher)

Jeune fille de 14 ans, présentant un syndrome de Klippel-Feil.

Il existe 3 cm. entre l'implantation des cheveux et la saillie de la 1^{re} vertèbre dorsale. Le cou est réduit à 3 vertèbres très diminuées de volume; il existe aussi une scoliose cervico-dorsale supérieure droite avec 1^{re} vertèbre dorsale cunéiforme.

On constate de plus des anomalies du crâne et de la face : asymétrie faciale, fissure vélo-palatine, enfin une surdimutité congénitale et un B.-W. positif.

Dans ce cas particulier l'étiologie est sûrement l'hérédo-syphilis. Il existe pourtant de nombreux cas où malgré des signes cliniques évocateurs (surdimutité congénitale, fissure vélo-palatine, anomalies faciales) on n'a pas la chance d'avoir des réactions sérologiques positives.

OBSERVATION X (Ingelrans et Picquet).

Jeune fille de 14 ans entre dans le Service du professeur Le Fort pour un traumatisme.

On est immédiatement frappé par l'aspect de la face et du cou : la tête semble reposer sur les épaules, les cheveux descendent très bas, il n'existe véritablement pas de cou. La tête est légèrement inclinée vers la droite ; la colonne dorsale présente une cyphose accentuée et une légère scoliose gauche. Il existe d'autres anomalies de second

ordre : surélévation de l'omoplate gauche, surélévation de l'aréole mammaire gauche.

La face est anormale et asymétrique : la moitié gauche du visage est aplatie, les yeux sont à fleur de tête, la narine gauche est écrasée, la bouche oblique ovale de haut en bas et de gauche à droite reste entr'ouverte. L'articulé dentaire est défectueux. L'incisive latérale supérieure droite est absente, ainsi que la canine inférieure droite ; par contre incisive surnuméraire à gauche et en bas. Le palais est ogival et l'ouverture de la bouche très limitée (signe accessoire du syndrome de Klippel-Feil).

Tandis que la flexion et l'extension de la tête sont normales et faciles, la rotation est limitée surtout vers la gauche.

Au niveau de l'oreille, le conduit auditif externe est totalement absent des deux côtés. Les deux pavillons sont des plus rudimentaires. L'audition n'est cependant pas absente : la montre est perçue à 1 cm. et l'enfant entend la voix haute.

De plus l'avant-bras est dans son ensemble plus court que l'opposé. La main est normalement développée à l'exception du pouce, réduit à l'état d'un petit appendice ballant ; elle fait avec l'avant-bras un angle de 100° et occupe une situation intermédiaire entre la pronation et la supination, alors que l'épiphyse cubitale fait saillie sous la peau, on ne perçoit pas la styloïde radiale.

Le bras et le coude sont normaux.

Les mouvements du poignet sont très réduits : seule la flexion est possible.

Au niveau de la main les doigts fonctionnent bien, mais le pouce est inerte et la force musculaire minime. On constate sur les radiographies de face et de profil : le cubi-

tus est normal mais a perdu ses rapports normaux avec le carpe.

Le radius est très modifié, en baguette de tambour, sans épiphyse ni cartilage de conjugaison.

Le carpe est très modifié. On peut identifier certains os : pyramidal, pisiforme, trapèze, trapézoïde (très atrophiés), grand os et os crochu.

Mais le semi-lunaire et le scaphoïde sont flous et ont leurs rapports modifiés.

Le carpe a tout entier glissé en dehors et sur un plan antérieur. La colonne externe du carpe, très atrophiée, est en valgus et le bord externe du poignet très raccourci, le pouce n'est représenté que par un bout de métacarpien et des phalanges atrophiées.

Les radiographies de la colonne cervicale, difficiles à interpréter, montrent :

De profil : les 3 dernières V. cervicales surmontées par un bloc osseux ;

De face : la radio pratiquée la bouche ouverte montre encore les 3 dernières cervicales, toutes les trois ouvertes à leur partie postérieure (rachischisis).

La colonne dorsale semble normale. Il y a douze paires de côtes.

Au niveau de la région sacrée : sacralisation bilatérale de L5 et rachischisis discret de la première sacrée.

Une intervention fut tentée en 1926 au niveau de la main bote (Dr Piquet et Ingelrans).

Réssection sous-périostée de 5 cm. au niveau de la diaphyse cubitale et l'extrémité inférieure du cubitus est séparée des parties molles jusqu'à l'articulation. On

obtient une réduction partielle. Suture du périoste, des muscles et téguments, puis plâtre.

Le résultat à distance fut peu satisfaisant. La jeune fille revue en 1928 présente la même déformation, mais elle se sert de sa main et ne souffre plus de son poignet.

Radiologiquement l'extrémité inférieure du radius s'est développée et élargie, mais les rapports avec le condyle carpien sont restés les mêmes.

Les antécédents de la malade sont intéressants : née un mois avant terme. Au début de sa gestation la mère a été victime d'un trauma abdominal important. Cette jeune fille est l'aînée d'une famille de 7 enfants tous bien portants et bien constitués ; elle n'a jamais eu de maladie importante.

Observation intéressante où sont associés à un syndrome typique de Klippel-Feil, une main bote radiale, des malformations faciales multiples (asymétrie faciale, malformations dentaires, palais ogival, atrophie du pavillon de l'oreille, absence de conduit auditif externe).

L'étiologie est très difficile à préciser.

Le traumatisme abdominal pendant la grossesse de la mère a dû jouer un rôle important dans cet arrêt du développement.

OBSERVATION XI (Ingelrans et Piquet)

F... Yvonne, âgée de 7 ans, sourde-muette, a toujours présenté une malformation du cou qui ne s'est point accentuée depuis sa naissance.

On remarque d'emblée une asymétrie faciale et l'incli-

naison de la tête vers la droite. Hémiatrophie faciale droite. Les dents sont mal implantées et crénelées ; il existe une division congénitale de la voûte et du voile du palais. La tête semble reposer directement sur les épaules, les cheveux descendent jusqu'aux environs de la 7^e cervicale. La flexion de la tête et la rotation vers la gauche sont normales mais l'extension ainsi que la rotation vers la droite sont impossibles.

Il existe une scoliose dorsale supérieure à convexité gauche avec surélévation de l'omoplate droite. Les mamelles sont surélevées. Le bassin et les membres inférieurs sont normaux.

La radiographie de la colonne cervicale pratiquée de face, la bouche ouverte, ne révèle que des contours indistincts. De profil les trois dernières cervicales sont petites, mais bien différenciées. Au-dessus d'elles les vertèbres sont soudées. On distingue des apophyses épineuses séparées les unes des autres. L'occipital présente une cyphose basilaire accentuée. Au niveau de la colonne lombaire il existe un spina bifida occulta de L4.

Antécédents. — Elle est la onzième d'une famille de 12 enfants : entre la 8^e et le 9^e la mère fit deux pertes ; le 9^e enfant a été soigné pour arthrite syphilitique, le 10^e a présenté des accidents oculaires de même nature. Le 12^e est en bonne santé jusqu'à présent.

Ici, à l'opposé de l'observation précédente il s'agit donc à coup sûr d'une hérédosyphilis.

OBSERVATION XII (Brindeau et Jacquet)

Femme de 35 ans, présentant :

— absence complète de cou,

- implantation des cheveux descendant bas sur la nuque ;
- cyphose dorsale haute, scoliose dorsale à convexité droite avec lordose très accusée.
- mouvements de la tête très limités : surtout ceux de rotation et de latéralité.

En plus du syndrome de Klippel-Feil elle présente :

- strabisme interne de l'œil droit, congénital ;
- surdité bilatérale congénitale.

Il n'y a pas de lésions viscérales apparentes, pas de douleur à la pression du rachis, pas de troubles nerveux, si ce n'est une lassitude perpétuelle des membres supérieurs et qui s'accroît rapidement à l'effort.

Les radiographies ont montré : réduction et soudure des vertèbres cervicales et spina bifida postérieur.

OBSERVATION XIII (Feil, Lebleu et Fisher)

L'enfant D. B..., du sexe féminin, est née à terme le 20 février 1927. L'accouchement a été normal.

Dès sa naissance on remarque au niveau de la nuque une tumeur de 7 cm. environ de diamètre, peu tendue, fluctuante, translucide, surmontée de deux tumeurs plus petites.

Lorsqu'on examine l'enfant de dos on est frappé par la brièveté du cou, la tête semble enfoncée dans les épaules, les cheveux sont implantés très bas sur le cou. L'omoplate droite est plus élevée que la gauche. Le bras droit est appliqué contre la face latérale du thorax ; le coude est rejeté en arrière. Il est très difficile de faire exécuter à ce

bras un mouvement d'abduction. Le front est élevé, olympien. L'enfant semble aveugle, les paupières ne clignent pas quand on approche un objet des yeux. Enfin elle présentait dès la naissance un *coryza bilatéral*.

Un tel ensemble fait soupçonner la spécificité bien qu'on ne trouve aucun stigmate chez les parents et que leurs enfants (3 filles et 1 garçon) soient en bonne santé et sans tare apparente.

On essaie des frictions mercurielles. Le résultat est nul.

La tumeur augmente de volume, la tension du liquide céphalo-rachidien devient plus forte, la peau s'amincit à son niveau. L'intervention chirurgicale est pratiquée le 10 juin 1927.

Le lendemain la température s'élève à 39°, l'enfant succombe dans la nuit du 12 au 13.

La pièce anatomique montre un spina bifida cervical supérieur en forme de V à ouverture supérieure et la fusion en une masse cervico-dorsale des vertèbres cervicales et des 3 ou 4 premières dorsales.

Cette observation présente une grande analogie avec notre observation I (Le Lorier et Dupont). Dans les deux cas association du syndrome cervical d'une méningocèle, dans les deux cas la mort suivit l'opération qui procura une pièce anatomique (une des rares que l'on possède sur le syndrome de K.-F.). Celle-ci apporte d'ailleurs un argument contre l'hypothèse d'une spondylite infectieuse, elle confirme l'opinion de la congénitalité de cette malformation.

OBSERVATION XIV (Rocher et Rondil)

Fillette de 10 ans, née à terme, a marché à 18 mois ; parents sains ; un frère plus jeune, normal. A 2 ans la déformation est remarquée ; retard de la parole ; surdité.

La tête est enfoncée dans les épaules ; cyphose dorsale très prononcée ; cou excessivement large (11 cm. 5), ligne du trapèze presque horizontale. Distance entre la région sous-occipitale et la dernière cervicale 3 cm. 5. Les cheveux descendent très bas sur la nuque. La tête est en attitude de torticolis gauche, menton rapproché du sternum.

La flexion et l'extension de la tête sont à peu près normales, mais la rotation est limitée des deux côtés et ne dépasse pas 5 à 6 degrés.

L'hyperextension du rachis dorsal est bloqué par la cyphose.

La radiographie montre le rachis cervical constitué par un bloc osseux dans lequel on ne peut isoler les vertèbres dont le nombre est réduit ; synostose vertébrale caractéristique du syndrome et s'étendant aux deux premières dorsales et aux deux premières côtes.

En plus du syndrome cervical : surdi-mutité congénitale ; malgré un B.-W. négatif l'enfant est traitée au sulfar sans résultat.

OBSERVATION XV (H. S. Mitchell)

Fillette de 5 ans, sourde-muette, présente une incoordination des mouvements aux mains et aux pieds rappelant le spasme de torsion. Scoliose tournée à gauche. Asymétrie crânienne.

La tête est penchée sur l'épaule gauche et le cou très raccourci.

A la radiographie : fusion de toutes les vertèbres au-dessus de C7.

OBSERVATION XVI (Bertolotti)

(Thèse de Vallet. Lille 1929).

Minus habens porteur de multiples stigmates de dégénérescence. La malformation vertébrale date de sa naissance. Le cou est court, les mouvements limités, la tête inclinée à gauche, la face asymétrique ; le cuir chevelu descend bas sur la nuque. Le crâne est ultra-brachycéphale.

Ce sujet *goitreux* présente, outre de multiples déformations, un *pied bot varus équin*.

Radio. — Les condyles sont en bonne position. Atlas et axis sont normaux. Les cinq premières cervicales suivies de deux hémivertèbres séparées l'une de l'autre par une vertèbre en position oblique. Les premières dorsales sont fusionnées deux à deux ; leur numération est difficile, pourtant il y a douze côtes de chaque côté, mais les premières sont fusionnées.

La 5^e lombaire est sacralisée à droite d'où torsion axiale dextrogyre de la colonne lombaire.

OBSERVATION XVII (Lascano et Valenzuala)

Nouveau-né, du sexe masculin, pesant 3.100 gr. et mesurant 0 m. 45. La radiographie montre une double scissurite, le B.-W. est négatif.

L'enfant, le lendemain de sa naissance, gémit, est cyanosé, ne tète pas ; on le nourrit à la cuiller : il avale mal, respire mal, vomit sans effort.

Température 35°8. A la nuque, l'implantation des cheveux est très basse. Les pavillons auriculaires sont déformés, la face asymétrique avec paralysie gauche, œil entr'ouvert, commissure labiale abaissée, strabisme convergent. Le cou frappe par sa brièveté, enfoncé entre les épaules qui remontent jusqu'aux oreilles. Cyphoscoliose cervico-dorsale.

Mouvements de la tête très limités surtout dans le sens de la rotation. Battements du cœur : 90 par minute. Ventre ballonné, foie un peu augmenté, rate palpable.

Le diagnostic de syndrome de Klippel-Feil est porté. Une P. L. ne montre rien de particulier, un B.-W. négatif. L'enfant meurt à 3 mois et 20 jours, ne pesant que 2.200 gr.

AUTOPSIE :

Cœur : une seule oreillette dilatée ; ventricule gauche hypertrophié avec cavité très réduite ; aorte et artère pulmonaire confondues et provenant des deux ventricules.

La radiographie du cou montre six vertèbres avec aplatissement des méninges et rapprochement des apophyses transverses (les 3^e et 4^e sont confondues). Les corps vertébraux aplatis se touchent ; on ne distingue ni le corps ni l'arc postérieur de l'atlas qui fusionne avec l'ombre de la base du crâne. Vue de face la colonne cervicale est large par le bas et étroite à la partie moyenne avec courbure de convexité antérieure et inclinaison à gauche.

La malformation cardiaque, expliquant la cyanose, ne fut pas soupçonnée pendant la vie.

C'est à elle que doit être imputée la mort de l'enfant, car le syndrome de Klippel-Feil est compatible avec une longue survie.

Cette observation présente également une paralysie faciale de pathogénie difficile.

OBSERVATION XVIII (H. S. Mitchell)

Fillette de 5 semaines, amenée pour déformation du cou et de la tête, mauvaise nutrition, crises de cyanose et d'étouffement en avalant.

La mère serait tombée dans les escaliers au 4^e mois de la grossesse. Néanmoins naissance à terme.

Présentation du siège et délivrance spontanée.

La tête est tournée à droite ; paralysie partielle de VII^e droit. Le cou est très court, la ligne des cheveux très basse en arrière.

La tête est fléchie, le menton touchant presque le sternum.

Pas de mouvement de la tête et du cou dans n'importe quelle direction, sauf en mobilisant tout le tronc.

Une palpation profonde de la région cervicale supérieure fait sentir un vide.

Le cœur est dilaté, sans souffle. L'enfant ne pesant que 1.810 gr. à 5 semaines est très amaigri, se nourrit mal, étouffe en tétant, se cyanose en criant. Séries d'infections respiratoires qui entraînent la mort à onze semaines.

Autopsie. — Broncho-pneumonie bilatérale ; lobe surnuméraire du poumon droit ; trou de Botal ; scoliose moyenne à concavité droite dans la région cervico-dorsale.

A gauche 12 côtes ; à droite 11, avec une rudimentaire Fusion atlo-occipitale. Disques intervertébraux au-dessus de D4 irréguliers ou oblitérés, les vertèbres ne pouvant être différenciées dans cette région, toutes étant

confondues dans une masse solide osseuse et cartilagineuse. Rachischisis au niveau de C6 et C7.

OBSERVATION XIX (H. Mitchell).

Fillette de 6 semaines amenée pour perte de poids, cyanose et déformation du cou; naissance à terme, délivrance précipitée.

Cyanose permanente exagérée par les cris ou les efforts.

Cou très bref avec l'aspect membraneux. La ligne des cheveux descend en arrière au bord supérieur du thorax. Aucun mouvement du cou.

La palpation profonde fait percevoir en arrière et en haut l'absence de colonne vertébrale dans la région cervicale. Pas de lésions nerveuses; pas de dilatation du cœur ni de bruits anormaux. Enfant très faible et se nourrissant mal. Mort à 11 semaines 1/2.

Autopsie. — Persistance du trou de Botal et communication interventriculaire, fusion atlo-occipitale, légère scoliose à concavité droite dans les régions cervicale et dorsale supérieure.

Douze côtes à droite, 11 à gauche avec une rudimentaire. Chiffre normal des trous intervertébraux, mais le huitième en haut était irrégulier de forme et de grandeur, de chaque côté.

Pas de trou pour le premier nerf cervical. La paroi antérieure du canal vertébral était aplatie et élargie près de l'occiput en forme d'entonnoir. Au niveau des lames, grand espace découvert, comme un triangle équilatéral à base atloïdo-occipitale. Pas de méningocèle. Les corps vertébraux étaient distincts jusqu'à D4, au-dessus les disques sont irréguliers, ainsi que les corps vertébraux.

Pas de flexibilité de la colonne, la masse étant plus ou moins fondue en bloc.

Ces deux dernières observations présentent une grande analogie. Dans les deux cas il s'agit d'une fillette de quelques semaines qui présente un mauvais état général, un syndrome de Klippel-Feil très net et en plus des malformations viscérales : pulmonaire, dans le premier cas, cardiaque dans les deux cas. La malformation cardiaque explique les crises de cyanose, les troubles digestifs et finalement la mort de l'enfant. Car le pronostic dans le syndrome de Klippel-Feil est d'ordinaire assez bon, et la déformation cervicale, quand elle reste isolée, est compatible avec une longue survie, par contre le pronostic devient grave quand se surajoutent des malformations viscérales et surtout cardiaques.

Dans ces deux observations on retrouve aussi des malformations costales : dans les deux cas le syndrome vertébral intéresse la colonne cervico-dorsale jusqu'à D4.

OBSERVATION XX (Mme Bau-Prussak)

Le cas I concerne une malade âgée de 27 ans, chez laquelle l'attitude vicieuse de la tête fut remarquée à l'âge de 3 mois. Elle ne se plaint que de troubles menstruels, les règles apparues à l'âge de 18 ans étant espacées et peu abondantes. La mère de la malade fut atteinte d'une cyphose, la sœur cadette présente un spina-bifida sacré, une cousine aurait eu depuis sa naissance un cou raccourci et une déformation du rachis.

A l'examen, hypertrichose généralisée, glandes mammaires très peu développées, moitié droite de la face moins développée que la gauche ; à l'ouverture de la bouche le maxillaire inférieur dévié vers la droite. Racourcissement considérable du cou, implantation basse des cheveux, tête inclinée en avant et vers la gauche, menton tourné vers la droite. La flexion de la tête est conservée, l'extension abolie ; les mouvements de latéralité sont très limités surtout vers la droite. Il existe en outre un thorax cervical et une surélévation légère de l'omoplate et de la clavicule gauches.

Du côté du système nerveux on ne constate qu'une abolition des mouvements d'abduction des globes oculaires et des troubles vaso-moteurs au niveau des mains et des pieds.

Du côté des organes internes, une *cardiopathie probablement aortique* et une *hypoplasie des ovaires*. Réaction B.-W. négative.

La radiographie montre : l'hypoplasie, l'occipitalisation et l'axialisation de l'atlas, une soudure de toutes les vertèbres cervicales dont le nombre ne dépasse pas 5 et des vertèbres dorsales de I à III ; spina-bifida des arcs de ces dernières et des dernières cervicales ; scoliose légère du rachis dorsal ; anomalies multiples des côtes (hypoplasie et synostoses), enfin hypoplasie des os de l'hémiface droite, surtout du maxillaire inférieur.

Le cas II, malade âgé de 28 ans, présente une *hémiatrophie gauche de la face*, l'inclinaison de la tête en avant et vers la gauche avec une rotation légère vers la droite et des *anomalies des globes oculaires*, à savoir : microphthalmie du côté droit, coloboma bilatéral de l'iris, de la choroïde et de la papille optique.

La radiographie ne montre qu'une soudure complète de C II et C III et une scoliose légère du rachis cervical.

Il s'agit donc, en résumé, d'un syndrome de Klippel-Feil, revêtant la forme classique dans le 1^{er} cas se présentant sous une forme fruste dans le 2^e, et s'associant dans les deux cas à des malformations d'autres organes.

* * *

Voici encore quelques autres observations qu'il aurait été trop long de reproduire et qui rentrent dans le cadre que nous nous sommes proposé :

- Laignel-Lavastine et Miget (K.-F. + hypertrophie des apophyses transverses).
- Mouchet et Røederer (K.-F. + grosses anomalies vertébrales).
- Mme Pétresco-Poissonier (K.-F. + absence du court abducteur du pouce).
- Giorelli (K.-F. + malformations buccales).
- Gardère et Damez (K.-F. + anomalies costo-vertébrales).
- Monestier (K.-F.) + bassin rétréci).
- Brindeau et Jacquet (K.-F. + splénomégalie).

FRÉQUENCE DES MALFORMATIONS ASSOCIÉES.

Nous basant seulement sur les observations publiées ci-dessus, nous pouvons les énumérer par ordre de fréquence :

Malformations faciales.....	9 cas
Surdmutité congénitale	7 —
Surélévation de l'omoplate.....	7 —
Malformations costo-vertébrales.....	7 —
Malformations cardiaques	6 —
Malformation du voile du palais.....	5 —
Malformations ovariennes	2 —
Malformations des membres.....	2 —
Méningocèle	2 —
Strabisme.....	2 —
Bec-de-lièvre.....	2 —
Malformation du bassin.....	2 —

Il est également curieux de constater que sur les 20 observations, 18 intéressent le sexe féminin, alors que jusqu'à présent les auteurs et Feil en particulier attribuent au sexe masculin le plus grand nombre de cas.

Symptomatologie.

De cet aperçu statistique il ressort que le syndrome de Klippel-Feil est rarement pur. Il s'accompagne fréquemment, en plus de la triade clinique (brièveté du cou, implantation basse des cheveux, limitation des mouvements de la tête), d'autres anomalies osseuses musculaires, nerveuses et viscérales.

1^o OSSEUSES.

Celles-ci intéressent tous les segments :

a) *Crâne*. — Tantôt il s'agit d'asymétrie crânienne (obs. 15), tantôt de brachycéphalie (obs. 4 et 16), l'hyppoplasie du maxillaire inférieur est signalée dans l'observation 20.

b) *Rachis*. — *Les vertèbres dorsales* sont très souvent modifiées quant au nombre et quant à la morphologie. Ainsi on trouve tantôt 8 vertèbres dorsales (obs. 4), tantôt moins : 7 1/2 VD (obs. 3).

Morphologiquement, certaines sont irrégulières ; d'autres fusionnent entre elles ou avec les vertèbres cervicales (masse cervico-dorsale) ou lombaires ; d'autres présentent enfin un spina-bifida (obs. 4).

Il en est de même *des vertèbres lombaires*, réduites parfois jusqu'au nombre de 3, ou alors fusionnées entre elles ou avec le sacrum. Certaines présentent aussi un rachischisis.

Les vertèbres sacrées, souvent irrégulières, sont quelquefois réduites à l'état de noyau osseux informe (obs. 2).

c) *Thorax*. — Les malformations costales sont fréquentes.

Réduction de nombre. Anomalie d'implantation. Synostoses. Par ailleurs on a signalé aussi l'existence de côte cervicale.

d) *Bassin*. — Tantôt simplement asymétrie, avec ascension d'un des os iliaques (obs. 2).

Tantôt rétrécissement du bassin (obs. 5 et obs. de Monestier G.).

e) *Membres*. — Les cas s'accompagnant de *surélévation congénitale de l'omoplate* sont très nombreux. Notre observation inédite en est un exemple typique.

Cette anomalie avait d'ailleurs été décrite comme signe accessoire par Feil.

Cliniquement, par suite de cette déformation l'omoplate est :

- élevée et plus haute que l'opposée,
- inclinée et basculée, de sorte que son angle inférieur est fortement déplacé en dedans, en même temps que décollé du thorax,

- déformée ; l'élargissement transversal et le raccourcissement de son diamètre vertical lui donnent une forme quadrangulaire,
- enfin plus ou moins fixée dans le sens vertical (la fixation pouvant dans certains cas tenir à l'existence d'une pièce osseuse supplémentaire);

elle entraîne une limitation du mouvement d'élévation du bras correspondant qui ne peut dépasser l'horizontale.

Par ailleurs, la coexistence au syndrome de Klippel-Feil de *main bote* et de *pied bot* n'est pas exceptionnelle. Dans l'observation d'Ingelrans et Piquet, la main bote radiale est consécutive à la malformation congénitale du radius et du carpe, dont la morphologie et les rapports sont absolument modifiés.

Dans l'observation 16 il existe, associé à de multiples déformations, un pied bot varus équin.

Rappelons aussi les syndactylies fréquemment rencontrées chez le fœtus.

2^o MUSCULAIRES.

Nous en citerons 3 cas.

a) Les deux observations de Sicard et Lermoyez (obs. 5), dans lesquelles il existe une aplasie congénitale du grand pectoral, d'un grand nombre de faisceaux du sterno-cléido-mastoïdien, et du trapèze inférieur.

On peut se demander s'il ne s'agit pas là d'une malformation parallèle à celle du rachis cervical.

La symétrie des lésions, les réactions électriques permettent d'éliminer tout trouble radiculaire. La fonte musculaire rentre dans le domaine des myopathies et pose le problème de cette dernière affection et surtout celui encore obscur des troubles du développement osseux et musculaire.

b) L'observation de Feil et Perret est également très suggestive : elle montre l'association au syndrome cervical d'une atrophie des muscles de l'épaule et du bras gauches.

3° NERVEUSES.

Nous n'insisterons pas sur les malformations nerveuses concomitantes. Leur étude a fait l'objet de nombreux articles et de plusieurs thèses (Wolgensinger, Nancy 1928 ; Mougin, Paris 1932) auxquels nous renvoyons le lecteur. Elles sont de deux types :

a) Malformations congénitales concomitantes (ménin-gocèle ; atteinte des noyaux gris centraux (Delfosse et Smeesters) ; paralysies diverses).

b) Poussées réactionnelles d'une hérédo-syphilis médullaire.

4° VISCÉRALES.

a) Ce sont, au premier plan, *les cardiopathies congénitales* :

Les modalités anatomiques sont multiples :

— tantôt cardiopathie aortique (obs. 20) ;

— tantôt persistance du trou de Botal (obs. 18).

Dans l'observation de Lascano et Valanzuala, les lésions sont plus complexes. On trouva à l'autopsie : une seule oreillette dilatée, un ventricule gauche hypertrophié avec cavité très réduite ; l'aorte et l'artère pulmonaire étaient confondues et provenaient des deux ventricules.

La traduction clinique était des crises de cyanose intenses ; la mort survint d'ailleurs au bout de trois mois et vingt jours.

Dans l'observation 19 il y avait à la fois communication interauriculaire et communication interventriculaire.

Dans notre observation inédite la lésion cardiaque est une maladie de Roger, ne s'étant accompagnée jusqu'à présent d'aucun trouble fonctionnel ; elle est décelée cliniquement par un souffle holosystolique intense, s'entendant dans toute l'aire précordiale, avec propagation surtout transversale, et maximum dans le 3^e espace intercostal gauche.

L'orthodiagramme n'est pas très caractéristique ; il montre seulement l'hypertrophie des cavités droites.

L'existence de ces cardiopathies congénitales aggrave singulièrement le pronostic du syndrome de Klippel-Feil ; il n'est cependant pas forcément fatal dans ces cas-là, mais il est subordonné aux lésions. Ainsi dans les 6 cas que nous rapportons, il y a 3 décès.

b) *Malformations pulmonaires* : l'existence d'un lobe pulmonaire surnuméraire est mentionnée dans un cas (obs. 18).

c) *Malformations de l'appareil génital* : il en existe dans deux de nos observations.

Dans l'observation 20 la malade présente des troubles menstruels, qu'explique une hypoplasie ovarienne.

Dans le cas de la malade que nous avons publié il y a non seulement hypoplasie des ovaires, des trompes et de l'utérus, mais aussi situation ectopique dans le canal inguinal.

* * *

Telles sont les différentes malformations congénitales dont il nous a été permis d'observer la coexistence avec le syndrome de réduction numérique des vertèbres cervicales. Nous n'allons pas jusqu'à dire qu'il y a dans tous les cas un rapport étroit entre celles-ci et celui-là, mais nous croyons cependant pouvoir affirmer que bien souvent les lésions vertébrales et les autres malformations reconnaissent à l'origine de leur détermination un même processus, une même étiologie ; celle-ci, comme nous le verrons plus loin, est souvent obscure et difficile à préciser.

Quelle que soit la fréquence de ces formes associées du syndrome de Klippel-Feil, il n'en reste pas moins qu'il existe des formes pures, exclusivement limitées à la région cervicale et survenant chez des sujets sains, non tarés et ne présentant aucune autre malformation congénitale. Il s'agit bien dans ces cas de la forme décrite sous le nom de type I par Feil.

Par contre la plupart des observations que nous avons rapportées s'apparentent plutôt au type III.

Pathogénie.

La pathogénie est incertaine et très discutable, du moins dans les cas où les anomalies cervicales sont concomitantes avec d'autres malformations extra-vertébrales.

Il en est cependant autrement dans les cas purs du syndrome limités à la colonne cervicale (type I). Comme l'a démontré Feil en 1919 et encore récemment (1931) avec Lebleu et Fisher, on trouve dans ces cas-là, avec une constance remarquable (trois vérifications anatomiques) une ouverture des arcs postérieurs des vertèbres cervicales (spina bifida). Sur quatre cas de Pytel et Schajewitych trois présentèrent un spina bifida décelable radiologiquement.

Or pour Feil le spina bifida constitue le facteur pathogénique essentiel de la difformité osseuse : en présence d'un spina bifida la résistance de la colonne vertébrale diminue et l'endroit fissuré devient plus fragile que le reste de la colonne. Puis vers le 3^e mois ou le début du 4^e mois une pression amniotique ou un traumatisme (tentatives d'avortement) peuvent facilement amener des déformations ou un tassement des zones intéressées par le spina bifida. La pression de

l'amnios peut être simplement due à son arrêt de développement, qui coïncide souvent avec les monstruosités fœtales.

Quant au traumatisme, son rôle a été prouvé par les expériences d'Isidore Geoffroy Saint-Hilaire et celles de Dareste sur le développement des œufs de poule.

Le traumatisme le plus important est celui consécutif aux tentatives d'avortement. Mme Nageotte a rapporté plusieurs observations montrant le rôle des tentatives dans la genèse des malformations et entre autres des lésions vertébrales. « C'est ainsi, dit-elle, que s'expliquerait le mieux la présence chez des enfants robustes, non tarés, de toutes ces anomalies congénitales ».

Cette hypothèse de pathogénie mécanique, à laquelle se rallient la majorité des auteurs, s'oppose à d'autres origines éventuelles microbiennes (méningite, spondylite, myélite) ou toxiques.

Étiologie.

L'étiologie du syndrome de Klippel-Feil ne diffère pas de celle des autres malformations congénitales en général. En effet quelle est la cause première de cet arrêt de développement de l'amnios, ou bien quelle est la cause du spina bifida ?

Certes le rôle de l'hérédité, sur lequel ont insisté certains auteurs ne doit pas être tenu pour négligeable.

Les causes pathologiques qui peuvent intervenir sont multiples : la tuberculose, l'alcoolisme, la syphilis, le mal de Bright, les cardiopathies : toutes ces affections jouent certainement un rôle dystrophiant.

Pour notre part nous insisterons particulièrement sur l'hérédo syphilis que l'on retrouve dans un certain nombre de cas. Parfois la preuve sérologique est donnée avec un B.-W. positif dans le sang (obs. 7 et obs. 9).

Souvent les signes cliniques sont assez évocateurs pour que l'on puisse se passer de réactions sérologiques positives (obs. 11, obs. 13, obs. 14. Observation inédite).

Mais dans le cas où la malformation cervicale survient chez des individus sains et bien constitués, par

ailleurs ces causes pathologiques sont insuffisantes à expliquer l'anomalie.

Il faut donc admettre l'intervention d'un autre facteur que nous ignorons, que ce soit un traumatisme, la souffrance du fœtus ou tout autre phénomène.

C'est alors que l'on peut attacher une grande valeur au rôle du traumatisme et en particulier aux tentatives d'avortement.

Conclusions.

1° Le syndrome de Klippel-Feil, considéré d'abord comme extrêmement rare, paraît être maintenant d'une fréquence assez grande pour prendre place dans les livres classiques.

2° A côté des cas purs du syndrome (type I de Feil) exclusivement limités à la colonne cervicale, il existe de nombreuses observations où l'anomalie dépasse le segment cervical, intéresse tout le rachis et s'accompagne en outre d'autres malformations congénitales musculaires, nerveuses ou viscérales.

3° Si l'association de ces malformations congénitales obscurcit le tableau clinique, elle a l'avantage par contre d'attirer l'attention sur la congénitalité des lésions et peut permettre de redresser un diagnostic.

4° Les diagnostics à éliminer sont principalement :

- le torticolis congénital ;
- le mal de Pott sous-occipital.

De multiples observations ont montré que des sujets atteints de syndrome de Klippel-Feil avaient

été considérés comme des pottiques et traités comme tels.

5° Le pronostic vital est bon dans les formes pures du syndrome ; mais il est aggravé par la coexistence d'autres malformations congénitales et surtout cardiaques.

6° Le plus souvent le diagnostic étiologique est vague et incertain, mais il est possible dans certains cas où l'hérédo-syphilis est manifeste : à ce titre, notre observation inédite jette un jour nouveau sur l'étiologie syphilitique du syndrome de Klippel-Feil.

Vu : Le Président de la thèse,
MATHIEU.

Vu : le Doyen,
ROUSSY.

Vu et permis d'imprimer :
Le Recteur de l'Académie de Paris,
S. CHARLÉTY.

BIBLIOGRAPHIE

- Annovazzi.* — Un cas d'anomalie congénitale de la colonne vertébrale (Archive di orthopedia. Milan, 1925, XXXIX, p. 69-84).
- Bar.* — Nouveau-né présentant une singulière déformation de la colonne vertébrale. Télescopage vertébral (Bulletin de la Société d'obstétrique de Paris, 19 nov. 1903, p. 425-427).
- Un nouveau cas de télescopage (B. Soc. obst., 19 mai 1904).
- Bau-Prussak (Mme).* — Deux cas de syndrome de Klippel-Feil (Société de Neurologie de Varsovie, séance du 30 novembre 1933 in Revue Neurologique, n° 2, fév. 1934, p. 274).
- Bertolotti.* — Les anomalies congénitales du rachis cervical (La chirurgia degli organi di movimento, fasc. IV, col IV, déc. 1920).
- Brash.* — Vertebral colamu with sid and a half cervical and 10 true thoracic vertebrae (Journal of Anatomia and Physiologia. London, 1914-1915, t. XLIX, p. 143-273).
- Breton.* — Contribution à l'étude des malformations congénitales des vertèbres cervicales. Thèse de Paris, 1920-1921, n° 8, n. 29.

Brindeau et Jacquet. — Deux observations de cous courts (Bulletin Société pédiatrie, 19 mai 1931, p. 266-270).

Chevrier. — Contribution à l'étude anatomique et clinique des anomalies vertébrales congénitales. Thèse Paris, 1912-1913.

Cornil. — Syndrome de Klippel-Feil et triplégie spastique progressive (Rev. médic. de l'Est, 25 juillet 1928, p. 525).

Crouzon et Martin. — Un cas fruste de syndrome de Klippel-Feil associé à une surélévation de l'omoplate (Bull. et Mém. de la Société médicale des Hôpitaux, 9 nov. 1923, p. 1486).

Delfosse et Smeesters. — Deux cas de syndrome de Klippel-Feil (Le Scalpel, 5 janv. 1924, p. 17-21).

Dubreuil-Chambardel. — Les hommes sans cou et syndrome de Klippel-Feil (Presse médicale, 4 mai 1921, n° 36, p. 553-555).

Feil. — L'absence et la diminution des vertèbres cervicales. Etude clinique et pathogénique. Le syndrome de la réduction numérique cervicale. Thèse de Paris, juillet 1919, p. 219.

— Le rôle des traumatismes et des tentatives d'avortement dans la formation des anomalies et des monstres (Paris Médical, 23 juin 1923, n. 25).

Feil-Roland et Vanbockstael. — Les hommes sans cou (Revue d'orthopédie, juillet 1924, n° 4, p. 281).

Feil et Perret. — Un nouveau cas d'anomalie cervicale. Les hommes sans cou (Semaine des Hôp. de Paris, 1926, p. 408-412).

Feil, Lebleu et Fisher. — Revue d'Orthopédie, 1932, t. 19, p. 531.

Gardère et Damez. — Un cas de syndrome de Klippel-Feil (In Presse médicale, n° 41, 22 mai 1935).

Ingelrans et Piquet. — Syndrome de Klippel-Feil accompagné de malformations multiples (in *Revue d'Orthopédie*, 1928).

Klippel et Feil. — Anomalie de la colonne vertébrale par absence des artères cervicales. Cage thoracique remontant jusqu'à la base du crâne (Bull. et Mém. Soc. anat. de Paris, 1912, p. 185-188).

Laignel-Lavastine et Miget. — Syndrome de Klippel-Feil avec thorax cervical et hypertrophie des apophyses transverses (*Revue neurol.*, 8 mai 1930).

Lance. — Syndrome de Klippel-Feil (Bull. Soc. pédiatrie, 21 déc. 1920, p. 324, 27).

Le Lorier et Dupont. — Méningocèle et malformations multiples (Bull. et Mém. Société anat. Paris, janv. 1911, p. 68).

Loubat-Cloup et Fisher. — Un cas de réduction numérique des vertèbres cervicales (Syndrome de Klippel-Feil avec anomalies multiples (in *Revue d'orthopédie*, 1928, p. 75).

Laroche (Guy) et Klotz (Boris). — Un cas de syndrome de Klippel-Feil avec quadriplégie spasmodique (Soc. neurol. Paris, 6 juillet 1933).

Monestier (G.). — Des signes radiologiques du syndrome de Klippel-Feil à propos de 2 cas nouveaux de cette malformation. Thèse Paris, 1925, n° 175.

Mougin (Ch.). — Les complications neurologiques du syndrome de Klippel-Feil. Thèse Paris, 1932.

Mouchet et Ræderer. — Syndrome de Klippel-Feil avec grosses anomalies vertébrales (*Revue d'orthopédie*, 3 mai 1929, p. 255).

Pétresco-Poissonier. — Contribution à l'étude du syndrome de Klippel-Feil. Thèse Paris, 1922.

Rocher et Rondil. — Sur un cas de syndrome de Klippel-Feil (*J. de méd. de Bordeaux*, n° 34, 30 déc. 1932).

- Rokitansky.* — Cas d'un vieillard de 70 ans présentant une fusion de toutes les vertèbres cervicales (Handbuch der spez. path. anatomic., t. II).
- Roland O. Meisen.* — Absence de la 5^e cervicale (The American Journal of orthopedic surgery, mai 1913, in Presse médicale, n° 45, 1913).
- Sainton.* — In traité de Sergent, t. X, p. 475.
- Sicard et Lermoyez.* — Atrophie triangulaire congénitale du cou type pseudo-myopathique ; occipitalisation, adralisation (Bull. et Mém. Société de Neurologie, 7 déc. 1922).
- Formes frustes évolutives familiales du syndrome de Klippel-Feil (Soc. Neurologie, 11 janv. 1923).
- Simon.* — Une anomalie rare du rachis cervical (Zentralblatt für chirurgie, n° 50, 10 déc. 1927 ; in Revue d'orthopédie, 1928).
- Vasilescu et Niculescu.* — Un cas de syndrome de Klippel-Feil (Société méd. des Hôp. de Bucarest, 1923, t. V, p. 13).
- Voron et Charleux.* — Syndrome de Klippel-Feil (Soc. d'obstétrique et de gynécologie de Lyon ; résumé in Revue d'orthopédie, juillet 1925, p. 289).
- Walgren.* — Anomalie rare des vertèbres cervicales (Zentralblatt für chirurgie, 1922, n° 43, p. 1777).
- Walko.* — Un cas d'absence des vertèbres cervicales (in Lesbre, Thèse de Lyon, 1913, n° 36).
- Wolgensinger.* — Des phénomènes nerveux dans le syndrome de Klippel-Feil. Thèse Nancy, 1928-1929, n° 48).
-

2059. — Imp. de la Fac. de Méd., Jouve et Cie, 15, rue Racine, Paris. — 11-36
